

Referat

Møde i arbejdsgruppen for Fortolkning

Dato: 01-06-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2305939
Dok.nr.: 2720412

Dato: 15. maj kl. 13.00-13.35

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1/23	Velkommen v/ Birgitte Nybo Referat: Birgitte Nybo bød velkommen til mødet. Der var afbud fra Linea Cecilie Melchior, Charlotte Brasch Andersen og Lise Barlebo Ahlborn.
2/23	Status på implementering af den nye Windows baserede fortolkningsplatform v/Camilla Borchorst Referat: Camilla Borchorst præsenterede status på implementering af den nye Windows baserede fortolkningsplatform. Udviklingen løber i tre spor: Spor 1: Ny fortolkningsplatform, VarSeq. Spor 2: Roadmap – udviklingsplan for Kliniske Services. Spor 3: Somatisk fortolkning. Følgende er gennemført: • Basis infrastruktur er etableret • Adgang til VarSeq (ny version), IGV, Mastermind og Alamut etableret • Adgang til følgende web-sider etableret: • genome.ucsc.edu, gnomad.broadinstitute.org, deciphergenomics.org, ncbi.nlm.nih.gov, ncbi.nlm.nih.gov/clinvar, ncbi.nlm.nih.gov/pmc, pubmed.ncbi.nlm.nih.gov, omim.org, mastermind.genomenon.com • Nye og forbedrede brugermanualer tilgængelige • Nyt "look and feel"

	• Datasynkronisering ml. Linux og Windows etableret. <i>Bemærk, der arbejdes løbende på at optimere denne del</i> • Platformen er internt testet Følgende er i proces: • 3 afdelinger er i gang med avanceret test • Planlægning af pilotdrift • Planlægning af on-boarding Tidshorisont Det forventes fortsat, at afdelinger kan begynde at ibrugtage platformen inden sommerferien 2023. NGC orienterede om, at der fortsat kan indsendes ønsker til den Nationale Fortolkningsplatform via den skabelon, der ligger på NGC's hjemmeside: Blanketter og vejledninger (ngc.dk). NGC orienterede endvidere om, at det er muligt at dele varianter i VarSeq warehouse, når det juridiske grundlag er på plads. Ved onboarding til den nationale fortolkningsplatform vil der være fokus på optimering af data transfer, herunder adgang til historisk data samt at nuværende projekter kan åbnes på den ny fortolkningsplatform, når brugerne flytter over på den.
3/23	Status på implementering af QCI v/Camilla Borchorst Referat: Følgende er gennemført: • Aftaler, basis infrastruktur samt adgang til QCI via NGCs infrastruktur etableret • Opstartsmøde med regionale somatiske fortolkere afholdt, hvor følgende blev aftalt: ○ Der er nedsat en 'hands-on' arbejdsgruppe bestående af: Christina Westmose Yde, Mette Christiansen, Mads Sønderkær, Mads Jørgensen, Maria Lyng, Christoffer Egeberg Hotter, Nicolas Rapin ○ Gruppen udarbejder oplæg til diverse "nationale spilleregler" indenfor bl.a. bruger- og adgangs-styring, administratorregler, navngivning m.m. ○ Når regler er afstemt mellem gruppens medlemmer, påbegynder de enkelte afdelinger i arbejdsgruppen "indflytningen" i QCI ○ NGCs rolle vil primært være faciliterende, idet regionerne selv vil forestå de lokale opsætninger m.m. • Design af single sign-on udarbejdet • Tekniske afklaringsmøder med leverandøren Følgende er i proces ○ Udarbejdelse af oplæg til "nationale spilleregler" ○ Migrering af gammelt QCI data (hvis muligt)

	○ Lokal opsætning og indflytning ○ Kodning af single sign-on løsning ○ Brugermanualer ○ Planlægning af on-boarding ○ Evt. regional governance, hvor brugere kan yde support til hinanden
4/23	Eventuelt v/ Birgitte Nybo Referat: Ingen bemærkninger.

Medlemmer af arbejdsgruppen

Birgitte Nybo, CMO NGC (formand)

Klaus Brusgaard (næstformand), indstillet af Region Syddanmark

Charlotte Brasch Andersen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Lise Barlebo Ahlborn, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Camilla Darum Sørensen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Linea Cecilie Melchior, udpeget af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland

Lotte Andreasen, indstillet af Region Midtjylland

Lasse Kjær, indstillet af Region Sjælland

Karen Grønskov, indstillet af Region Hovedstaden

Maria Rossing, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst)

Dorte Launholt Lildballe, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (vest)

Deltagere fra NGC

Camilla Borchorts, Cecilie Spence Bagger, Kristín Rós Kjartansdóttir, Peter Johansen,

Gitte Tofterup Hansen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen)